
ATTI ACCADEMIA NAZIONALE DEI LINCEI
CLASSE SCIENZE FISICHE MATEMATICHE NATURALI

RENDICONTI

PAOLA LUCARELLI, RICCIOTTI PALMARINO, FULVIA
GLORIA, PAOLA IANNETTI, UGO RUBERTO

Controllo del genotipo fetale sul fenotipo PGM₁ placentare

*Atti della Accademia Nazionale dei Lincei. Classe di Scienze Fisiche,
Matematiche e Naturali. Rendiconti, Serie 8, Vol. 54 (1973), n.2, p. 286–288.*
Accademia Nazionale dei Lincei

<http://www.bdim.eu/item?id=RLINA_1973_8_54_2_286_0>

L'utilizzo e la stampa di questo documento digitale è consentito liberamente per motivi di ricerca e studio. Non è consentito l'utilizzo dello stesso per motivi commerciali. Tutte le copie di questo documento devono riportare questo avvertimento.

*Articolo digitalizzato nel quadro del programma
bdim (Biblioteca Digitale Italiana di Matematica)
SIMAI & UMI*

<http://www.bdim.eu/>

Genetica. — *Controllo del genotipo fetale sul fenotipo PGM₁ placentare* (*). Nota di PAOLA LUCARELLI, RICCIOTTI PALMARINO, FULVIA GLORIA, PAOLA IANNETTI e UGO RUBERTO, presentata (**) dal Socio G. MONTALENTI.

SUMMARY. — *Control of fetal genotype on the placental PGM₁ phenotype.*

Simultaneous analysis of PGM₁ phenotype on placental tissue and on red cells from newborn babies and their mothers has shown that the electrophoretic phenotype of placental PGM₁ is under the control of fetal genotype only.

La fosfoglucomutasi (PGM) è un enzima largamente diffuso nei tessuti e svolge un ruolo importante nel metabolismo dei carboidrati. È una fosfo-transferasi che catalizza il trasferimento di un gruppo fosforico tra le posizioni 1 e 6 del glucosio.

Mediante elettroforesi su gel d'amido sono stati individuati nell'uomo tre gruppi di isozimi con attività fosfoglucomutasi la cui sintesi è controllata da tre loci autosomici distinti e non strettamente associati, indicati come PGM₁, PGM₂ e PGM₃ [1, 2, 3]. Il locus PGM₁ presenta due alleli comuni: PGM₁¹ e PGM₁² oltre ad un certo numero di alleli rari (almeno 8); corrispondentemente sono individuabili nelle varie popolazioni umane tre fenotipi comuni di cui 2 con genotipo omozigote PGM₁¹ PGM₁¹ e PGM₁² PGM₁² ed uno con genotipo eterozigote PGM₁¹ PGM₁². Le frequenze geniche per questo locus non variano molto nelle popolazioni studiate ed è sempre l'allele PGM₁¹ quello a frequenza maggiore. L'unica eccezione è data dagli Ebrei Abbaniti che presentano una frequenza del PGM₁² di 0.570 [4]. Il locus PGM₂ si presenta monomorfo in tutte le popolazioni bianche fino ad oggi esaminate: sono state descritte alcune varianti dovute ad una serie di alleli a frequenza estremamente bassa. Nelle popolazioni negre è stato descritto, accanto al fenotipo comune, un fenotipo dovuto probabilmente ad una condizione di eterozigosi tra l'allele PGM₂¹ ed un allele denominato PGM₂^{Atkinson} [2] che in alcune popolazioni africane raggiunge frequenze dello 0.025. Inoltre, recentemente, Santachiara *et al.* [5] hanno individuato nei Pigmei Babinga un altro allele indicato come PGM₂^{Pyg} che presenta una frequenza dello 0.07. La PGM₃ presenta nelle popolazioni fino ad oggi studiate polimorfismo elettroforetico con tre fenotipi comuni. Il quadro elettroforetico di questi fenotipi e le relative frequenze nella popolazione generale suggeriscono anche per questo locus

(*) Centro di Genetica Evoluzionistica del CNR (Istituto di Genetica della Facoltà di Scienze) e Clinica Pediatrica dell'Università di Roma.

(**) Nella seduta del 9 dicembre 1972.

l'ipotesi diallelica. I due alleli sono indicati come PGM_3^1 e PGM_3^2 ed i tre fenotipi che questi determinano, benché presenti in tutte le popolazioni studiate, mostrano frequenze abbastanza differenti.

Le indagini elettroforetiche riguardanti i prodotti enzimatici dei loci PGM_1 e PGM_2 vengono di solito eseguite utilizzando emolisi di globuli rossi mentre con questo stesso materiale, a causa della scarsa attività della frazione PGM_3 (circa 1-4 % dell'attività PGM totale) [6] non si individua il gruppo degli isozimi controllati da questo locus. La PGM_3 deve perciò essere studiata su estratti di tessuto e la placenta è il tessuto correntemente utilizzato per indagini popolazionistiche. Per motivi pratici sarebbe utile poter determinare nello stesso estratto placentare anche il fenotipo della PGM_1 e della PGM_2 . Quest'organo è tuttavia formato di tessuti in parte di origine materna e in parte di origine fetale e di conseguenza i fenotipi delle frazioni PGM_1 e PGM_2 che si individuano con l'elettroforesi dell'omogenato potrebbero essere determinati dal genotipo materno, da quello fetale o dal contributo di ambedue.

Harris in un precedente lavoro aveva marginalmente affrontato il problema notando in un certo numero di casi che il fenotipo placentare della frazione PGM_1 era sempre concordante con quello ottenuto con i globuli rossi del feto, mentre alcune volte il quadro elettroforetico dei globuli rossi della madre era diverso. Sebbene questi dati mostrassero che il genotipo fetale contribuiva alla determinazione del fenotipo PGM_1 placentare, non escludevano tuttavia il contributo del genotipo materno.

In questa Nota noi dimostriamo che il fenotipo elettroforetico della PGM_1 placentare è controllato dal genotipo fetale e solo da questo.

MATERIALI E METODI

Sono state esaminate 50 placente ed i sanguini dei neonati e delle madri: il fenotipo elettroforetico della PGM_1 è stato determinato con il metodo di Hopkinson ed Harris [3].

RISULTATI E DISCUSSIONE

Nella Tabella I sono riportati i risultati ottenuti. Come si può vedere, il fenotipo placentare della fosfoglucomutasi controllata dal locus 1 coincide sempre con quello del globulo rosso del bambino e non sempre con quello del globulo rosso della madre. Il nostro campione include dieci coppie il cui esame permette di escludere che il fenotipo placentare possa essere determinato dalla sovrapposizione dei fenotipi fetale e materno. Queste sono le coppie madre eterozigote (fenotipo PGM_1 2-1) e figlio omozigote (fenotipi 1 e 2): poiché anche in questi casi il fenotipo placentare è sempre

TABELLA I

GLOBULI ROSSI MADRI		GLOBULI ROSSI FIGLI		PLACENTE	
Fenotipo	N. osservazioni	Fenotipo	N. osservazioni	Fenotipo	N. osservazioni
I	21	I	12	I	12
		2-I	9	2-I	9
2-I	22	I	6	I	6
		2-I	12	2-I	12
		2	4	2	4
2	7	2-I	4	2-I	4
		2	3	2	3

coincidente con quello dei globuli rossi del feto si può concludere che il quadro elettroforetico placentare della PGM₁ è determinato dal genotipo fetale e solo da questo.

BIBLIOGRAFIA

- [1] SPENCER N., HOPKINSON D. A. e HARRIS H., *Phosphoglucomutase polymorphism in man*, « Nature », 204, 742 (1964).
- [2] HOPKINSON D. A. e HARRIS H., *Evidence for a second « Structural » Locus determining human phosphoglucomutase*, « Nature », 208, 410 (1965).
- [3] HOPKINSON D. A. e HARRIS H., *A third phosphoglucomutase locus in man*, « Ann. hum. Genet. », 31, 359 (1968).
- [4] MOURANT A. E. e TILLS D., *Phosphoglucomutase frequencies in Habbanile Jews and Icelanders*, « Nature », 214, 810 (1967).
- [5] SANTACHIARA S. A. e MODIANO G., *Studies on African Pygmies. II. Red cell phosphoglucomutase studies in Babinga Pygmies: A common PGM₂ variant allele*, « Amer. J. hum. Genet. », 21, 315 (1969).
- [6] MCALPINE P. J., HOPKINSON D. A. e HARRIS H., *The relative activities attributable to the three phosphoglucomutase loci (PGM₁, PGM₂, PGM₃) in human tissues*, « Ann. Hum. Genet., Lond. », 34, 169 (1970).